# Hémophilie

## I. Définition - généralités:

L'hémophilie est la plus fréquente des coagulopathies congénitales caractérisée par:

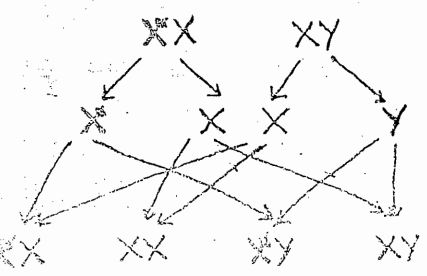
- Une anomalie de la voie endogène = déficit en facteur VIII ou en facteur IX (Hémophilie A: VIII ; Hémophilie B: IX);
- Transmission génétique gonosomique liée au sexe;
- Son expression clinique : syndrome hémorragique associant typiqueme des hémarthroses et hématomes.

Les facteurs anti-hémophiliques sont:

- Le facteur VIII: facteur anti-hémophilique A composé de 02 parties:
  - → $VIII_c$ (coagulant);
  - → Facteur de Willebrand qui constitue une base qui soutient le facteur VIII et il porte les déterminants antigéniques.
  - → Demi-vie de 12 heures.
- — — — est un facteur Vitamino-K-dépendant.
  - → Demi-vie de 24 heures.

Transmission autosomique:

- L'anomalie est portée par le chromosome X;
- Les garçons sont atteints ⟹ L'hémophilie touche à 99% le garçon.
- Les filles sont conductrices +++ : X̶X ; le chromosome X "sain" compense le chromosome conducteur ⟹ L'hémophilie féminine est exceptionnelle




X̶X : fille conductrice.
X̶Y : Garçon hémophile.
XX ; XY : déscendance saine.

## II. Clinique:

L'hémophilie se manifeste dès l'enfance ; à l'âge de 1-2 ans = âge de la marche.

Elle se manifeste le plus souvent par des hémarthroses et hématomes qui sont le plus souvent provoqués par un traumatisme minime.

- HÉMARTHROSES : hémorragies intra-articulaires touchant les grosses articulations (genous; hanches, coudes,...).
  - → Le tableau associe un gonflement articulaire + douleurs récidivantes l'articulation est douloureuse et légèrement chaude.
  - → Elles sont récidivantes au niveau de la même articulation ⇒ conséquence inhabituelle pour des coagulopathies = Arthropathies à l'âge de 10-15 ans qui peuvent nécessiter parfois une intervention.
- HÉMATOMES : superficiels ou profonds ; peuvent être dangereux et engager le pronostic fonctionnel ou vital :
  - → Hématome laryngé ⇒ Asphyxie;
  - → Hématome musculaire ⇒ peut causer une paralysie par compression d'un nerf.

⇒ Plus le déficit est sévère; plus la maladie apparaît tôt dans la vie.

D'autres hémorragies sont possibles chez l'hémophile : cérébrales, pulmonaires, urinaires, ....

L'association d'hématome + hémarthrose ⇒ Très évocatrice de l'hémophilie.

⇒ Il n'y a pas de PURPURA dans l'hémophilie.

## III. Biologie:

Chez un enfant qui se présente pour hémarthrose + hématome ; un bilan de la coagulation est demandé associant un TQ = TP ; un TCK sans passer par la NFS (qu'est normale)

⇒ Le TCK est allongé et le TQ est normal.

Le dosage des facteurs VIII et IX est justifié car l'hémophilie est la coagulopathie la plus fréquente.

- Le temps de saignement et le taux de plaquettes sont normaux.

⇒ DOSAGE DES FACTEURS VIII et IX : permet de
  - → confirmer le Dc de l'hémophilie ;
  - → Préciser le type : A ou B ;
  - → Apprécier la sévérité de la maladie :
    - < 1 % ⇒ Sévère ; très tôt dans la vie.
    - Entre 1 et 5 % ⇒ modérée.
    - Entre 6 et 25 % ⇒ minime ; diagnostic 18-20 ans, ....

## IV. Diagnostic positif :

- Sexe masculin ;
- ATCDs personnels et familiaux d'hémorragie ; (+++ côté maternel)
- Biologie : TQ normal ; TCK allongé ;
- Confirmation : dosage des facteur VIII et IX.

## V. Diagnostic différentiel :

Maladie de Willebrand :

- Touche aussi bien le garçon que la petite fille ;
- Ecchymoses +++ ; hémorragies muqueuses spontanées +++ ( gingivorragies ; épistaxis ; hématomes ; hémarthroses ; ....)
- "Le facteur de Willebrand a un rôle dans l'hémostase primaire"

⇒ Biologie :
  - ⇒ TCK allongé et TQ normal ;
  - ⇒ TS allongé (≠ hémophilie)

⇒ Certitude :
  - ⇒ Dosage ou étude du facteur de Willebrand = déficit quantitatif ou anomalie fonctionnelle ou association des deux mécanismes.

## VI. Complications :

1. Arthropathie chronique : l'hémorragie occasionne des dépôts de fer au niveau des synoviales ⇒ Destruction des surfaces articulaires +
au niveau de la synoviale y a un déficit en facteur tissulaire

empêchant la compensation de la voie endogène ⟹ ce qui fait la particularité de l'hémophilie.

2. Maladie virales transmissibles par sang : malades traités classiquement par des dérivés de plasma ⟹ HIV ; VHC ; VHB.

3. Apparition des inhibiteurs VIII ou IX : = Inhibiteurs plasmatiques ;

- Reconnait par la non réponse au traitement par la dose recquise de facteur VIII/IX.
- Sur le plan biologique ⟹ TCK toujours allongé
- Diagnostic de certitude repose sur la recherche des inhibiteurs plasmatiques (Ac anti-facteur VIII ou IX) ⟹ ⊕ si taux d'Ac anti-facteur VIII/IX > 5 µI Bethesda.

## VII. Traitement spécifique :

### a/ Traitement des hémorragies :

- Facteurs IX ou VIII plasmatiques ou recombinants (fabriqués par géni-génétique dont l'avantage est l'absence de risque de contamination virale.
- 02 méthodes de traitement :
  - ⟹ Méthode classique :
    - → Traitement des épisodes de l'hémorragie au cas par cas.
    - → L'inconvénient est l'exposition du malade à des complications.
  - ⟹ Méthode prophylactique :
    - → Mettre un traitement continu chez l'enfant de tel sorte à maintenir une dose de facteur VIII ou IX en continu pour que le malade ne fasse pas des évènements hémorragiques.
    - → L'avantage est que le malade va faire moins d'épisodes d'hématomes et d'hémarthroses ; pourra même faire du sport, ...
    - → Expose à l'apparition des inhibiteurs plasmatiques (Anticorps anti-IX / anticorps anti-VIII)
      - Prophylaxie primaire dès les 1er épisodes (1 à 2) ; avant 3ans ;
      - Prophylaxie secondaire à partir d'un certain âge. (≥3 ans)

- 1 unité/Kg VIII ⟹ ↗ taux de 2% ⟹ Administration toutes : 12 H
- 1 unité/Kg IX ⟹ ↗ taux de 1% ⟹ Administration toutes : 24 H.

⟹ En cas d'hémarthrose, le taux nécessaire est de 20%

⟹ En situation chirurgicale ; Le taux nécessaire est de 35-60% pour une durée prolongée.

Ex : Poids : 30 Kg.

**b/- Prévention :**

→ Eviter les AINS, aspirine ;

→ Pas d'IM ; platres circulaires ; sutures ; ....

→ Hygiène de vie : soins dentaires ; réguliers ; sports violents ; Vaccinations,

Au cas par cas ;

→ Poche de glace ;

→ compresses ;

→ Antalgiques ;

→ Athèles ou platres semi-circulaire ⟹ Faut immobiliser l'articulation.